

신생아 혈점 카드 선별검사 Newborn Blood Spot Card Screening

아기가 왜 선별검사를 받아야 하나?

극소량의 채혈로 아기의 건강에 대한 중요한 정보를 얻을 수 있습니다. 신생아가 걸으려는 건강해 보여도, 부모나 의사 또는 조산사도 미처 모르는 매우 희귀하고 심각한 질환이 있을 수 있습니다. 신생아 선별검사는 이러한 희귀 질환 중 하나를 알고 있는 아기를 판별하게 됩니다. 이러한 질환을 조기에 발견하고 치료하면 건강에 심각한 문제가 생기는 것을 예방하거나 심각성의 정도를 완화시킬 수 있습니다. 치료하지 않고 방치할 경우 이러한 질환 중 다수가 심각한 발달 지체, 기타 건강 문제, 심지어 영아 돌연사를 유발할 수 있습니다.

비씨주에서는, 매년 약 60명(750명 중 1명꼴)의 신생아에게서 희귀 질환이 발견됩니다.

어떤 질환에 대한 선별을 받나?

아기는 27종의 치료 가능한 희귀 질환에 대한 선별검사를 받게 됩니다.

대사 장애: 대사 장애는 아기의 몸이 지방, 단백질 및/또는 당분 등 음식물의 특정 성분을 분해(대사)할 수 없을 때 발생합니다. 이러한 성분들은 축적되면 심각한 건강상의 문제를 일으킬 수 있습니다. 조기 치료는 통상적으로 이러한 문제를 예방합니다.

내분비(호르몬) 장애: 내분비 장애는 신생아 혈점 선별 검사 패들을 통해 발견되는 가장 흔한 질환군이다. 이러한 장애는 아기의 갑상샘이나 부신에서 충분한 호르몬이 분비되지 않을 때 발생합니다. 이러한 호르몬을 대체 투여하여 다음과 같은 문제를 예방할 수 있습니다.

- 성장 문제
- 지적 장애 또는 성장 지체
- 쇼크
- 예상치 못한 사망

혈액 질환: 혈액 장애는 산소(헤모글로빈)를 몸에 전달하는 적혈구의 일부에 이상이 생기면서 발생합니다. 헤모글로빈은 폐에 있는 산소를 가져와 신체의 다른 부분으로 운반하는 중요한 역할을 합니다. 약물과 특별치료를 받으면 심각한 건강 문제를 예방할 수 있습니다.

낭성섬유증: 낭성섬유증(CF)은 폐에 두꺼운 점액이 쌓이는 유전성 질환으로 소화 계통에 영향을 줄 수 있습니다. CF가 있는 아기는 자주 흉부 감염이 발생하고 음식물 소화에 대한 문제가 발생하여 체중증가 속도가 느릴 수 있습니다. 치료를 통해

성장을 돕고 폐 감염의 위험을 줄일 수 있습니다.

척수근위축증: 척수근위축증(SMA)은 근육의 움직임을 제어하는 신경에 영향을 미칩니다. SMA가 있는 영유아의 경우 삼키기, 기어 다니기, 앉기, 걷기가 어려울 수 있습니다. 치료는 이러한 문제를 지연시키거나 없앨 수 있습니다.

중증 복합형 면역부전증(SCID): SCID는 아기의 면역계에 영향을 미치며 감염이나 세균에 맞서 싸우는 것을 어렵게 합니다. 조기 치료는 전반적인 건강을 크게 개선할 수 있습니다.

이러한 장애 및 조기 선별과 치료의 이점에 대해 자세한 내용을 알아보려면, 주산기 서비스 BC www.newbornscreeningbc.ca 를 참조하십시오.

아기를 어떻게 검사하나?

발꿈치 채혈을 통해 소량의 혈액 표본(몇 방울)을 채취하여 특수 여과지에 묻히게 됩니다. 아기는 울 수 있지만, 채혈이 아기에게 해를 가하지는 않습니다. 엄마의 목소리나 부드러운 스킨십을 통해 아기의 불편을 달래 줄 수 있습니다. 경우에 따라 채혈이 이루어지는 동안 아기를 가슴에 안고 모유 수유를 할 수도 있습니다. 혈액 검체는 비씨주 아동 병원의 실험실로 보내지며 동일한 검체를 통해 검사 패널상에 모든 질환을 선별하게 됩니다.

아기가 태어나고 얼마 후 검사를 받나?

신생아의 혈액 검체 채취는 출생 후 24~48시간 이내에 하는 것이 가장 이상적입니다. 병원에서 퇴원하기 전에 이루어지며, 가정 분만을 한 경우 조산사가 직접 가정에 방문하여 혈액 검체를 채취합니다.

출산 후 24시간 이내에 아기와 함께 퇴원할 경우 어떻게 하나?

조산사와 아기 출산 후 24~48시간 이내에 혈액 검체 채취를 하기로 된 경우가 아니라면 퇴원 전 병원에서 혈액 검체를 채취하게 됩니다. 선별검사는 24시간 미만이 된 신생아라 할지라도 희귀 질환의 80% 이상을 선별해 냅니다. 아기에게 희귀 질환이 있다면 조기에 발견하는 것이 중요합니다. 산모는 2주 이내에 아기 채혈을 반복하는 방법에 관한 지침을 받게 됩니다. 두 번째 채혈의 목적은 첫 번째(조기) 선별검사서 놓칠 수 있는 몇 가지 질환을 재확인하기 위함입니다.

좀 더 기다렸다가 나중에 검사를 받을 수

있나?

이러한 치료 가능한 질환이 조기에 발견될수록 영유아의 치료 결과가 더 좋아질 것입니다. 병원에서 퇴원하기 전에 혈액 검체를 채취할 것을 적극 권장합니다. 퇴원 전에 혈액 검체 채취를 희망하지 않을 경우, 부모는 양식에 서명할 것을 요청받게 됩니다. 이 양식은 부모가 선별검사의 이유 및 아기에 대해 회귀 질환이 있는데 선별검사를 늦게 하거나 아예 하지 않았을 경우 초래될 수 있는 결과에 대해 이해했음을 확인하는 용도입니다.

선별검사 결과를 어떻게 확인하나?

아기의 선별검사 결과는 아기의 담당의 또는 조산사에게 보고됩니다.

결과가 음성인 경우 어떤 의미인가?

음성 결과는 아기가 이러한 질환 중 하나를 앓을 확률이 매우 낮음을 의미합니다. 선별검사가 영유아의 질환을 놓치는 경우는 드뭅니다.

결과가 양성인 경우 어떤 의미이며 그 다음은 어떻게 되나?

양성 결과는 건강에 문제가 있을지도 모른다는 의미입니다. 아기가 이러한 질환 중 하나를 앓고 있다는 의미는 아니나, 가능성은 있습니다. 후속 검사들을 통해 확진할 수 있습니다. 후속 검사의 종류는 확인해야 하는 질환에 달려 있으며 추가 채혈이 필요할 수 있습니다.

아기에게 이러한 질환이 있는 경우 해당 질환에 대한 경험이 있는 전문의를 소개받을 것입니다.

검사가 완료되면 아기의 혈액 검체(혈점 카드)는 어떻게 되나?

혈액 검체 카드에 묻은 아기의 혈액 샘플은 10년간 안전한 곳에 보관됩니다. 간혹 건조된 혈액 검체는 검사가 완료된 후 다른 목적으로 사용될 수 있습니다. 사용 용도의 예시는 다음과 같습니다.

- 첫 번째 검사 결과가 명확하지 않은 경우 재검사용으로 사용
- 나중에 아기가 커서 특정 질환이 발현될 경우 원인 규명 용도 또는 설명 불가능한 질병 및 사망 원인 판명
- 실험실에서 실시한 검사 결과 정확성 확인을 위한 검사 품질 점검용
- 더 개선된 또는 새로운 질환 선별검사 개발용

임상연구윤리위원회에서 연구를 승인한 경우, 혈액 표본이 의료 연구에 활용될 수 있습니다. 이 경우 아기를 식별할 수 있는 모든 정보가 삭제됩니다.

아기의 혈점 카드가 이러한 용도로 사용되는 데 동의하지 않을 경우, 신생아 혈액 검체 폐기 지침서(Directive to Destroy Leftover Newborn

Screening Blood samples)를 작성하여 비씨주 신생아 선별검사 프로그램으로 보내십시오. 자세한 내용은 www.newbornscreeningbc.ca를 참조하십시오.